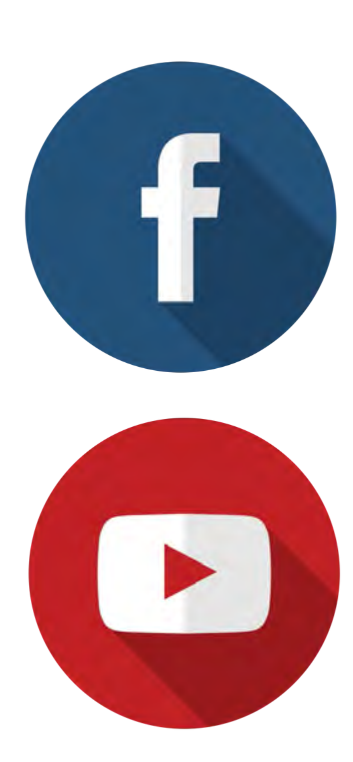
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful







Le conseil génétique

Le conseil génétique

A pour but d'évaluer le risque de survenue ou de récurrence d'une maladie ou d'une malformation dans la descendance d'un couple , de proposer à celui-ci les différentes solutions qui s'offrent à lui pour avoir des enfants normaux et de l'aider dans sa décision.

Démarche médicale originale

- →s'adresse le plus souvent à un couple et non à un individu.
- →concerne une tierce personne, le fœtus ou l'enfant à venir.
- →n'aboutit le plus souvent à aucune thérapeutique.
- →la prévention repose parfois sur l'interruption de grossesse, dans certains pays, ou plus rarement le don de gamètes.

A qui s'adresse le conseil génétique?

- 1- couple ayant un premier enfant atteint d'une malformation ou d'une maladie génétique ou possiblement génétique.
- 2- Un antécédent familial plus lointain, en particulier dans les maladies liées au chromosome X.
- 3- Dans certains cas, c'est l'un des conjoints qui est lui-même atteint d'une pathologie dont il souhaite connaître les risque de transmission à sa descendance.
- 4- Dans les maladies génétiques à expression tardive (comme la chorée de Huntington) où le conseil génétique s'adresse à un individu adulte qui souhaite connaître son statut vis à vis de la maladie.

Principes du conseil génétique

- Etablir le diagnostic.
- Déterminer et calculer le risque.
- La prise de décision concernant la procréation.
- Les différents soutiens

Etablir le diagnostic

- Le recours à un médecin spécialisé en génétique médicale est souhaitable.

1- L'enquête génétique constitue la première mais aussi la plus importante des étapes.

Pour la construction de l'arbre généalogique, il existe des symboles internationaux et non ambigus.

- Un bon arbre généalogique constitue un véritable dossier permanent de l'information génétique d'une famille qui peut être transmis et interprété sans difficultés.

Etablir le diagnostic

2-Etude dysmorphologique et biochimique: pour certaines maladies les critères sont bien établies(exp T21)mais pour beaucoup d'autres il n'existe pas de critères formels donc étude approfondie et avoir recours aux différents spécialistes pour aider au dgc.

Etablir le diagnostic

L'identification des gènes et la découverte des mutations délétères responsables de certaines maladies génétiques a considérablement modifié le conseil génétique.

Il est possible d'identifier directement les individus malades ou à risque de développer la maladie et de transformer la probabilité en certitude.

Calcul du risque

- Repose sur la détermination exacte du dgc ou à défaut sur des arguments généalogiques.
- Soit risque empirique : basé sur l'observation des données généalogiques : anomalies ch et affections multifactorielles.
- Soit risque mendélien si on se base sur les modèles théoriques : la plupart des maladies monogéniques(sauf mitochondriales et maladies soumises à empreinte parentale).

Perception du risque

- Que ce risque soit exprimé en pourcentage ou en risque relatif, le couple va traduire cette précision chiffrée en une notion qualitative, celle de risque acceptable ou inacceptable.

- Tous les médecins ayant une certaine expérience du conseil génétique savent que, dans une situation identique, deux couples n'ont pas la même perception.

Perception du risque

Certains facteurs modifient la perception du risque:

- 1-la gravité de la maladie et la façon dont elle est perçue par l'entourage,
- 2-les éventuelles perspectives thérapeutiques.
- 3-le nombre d'enfants sains du couple.
- 4-la possibilité d'un diagnostic prénatal.

Prise de décision concernant la procréation

En fonction sa propre perception du risque, le couple va devoir prendre la décision d'avoir ou non un enfant.

Il est alors fréquent que les couples sollicitent de la part du médecin une attitude directive, un véritable avis.

Le conseiller génétique se doit de fournir l'information la plus complète et la plus actualisée possible, sans influencer la décision.

Prise de décision concernant la procréation

-Aider le couple à assumer la révélation du risque, et, le cas échéant, proposer des solutions alternatives (don de gamète, adoption).

-tenir compte du milieu social et religieux des familles.

-Très souvent, il est utile de répéter les entretiens.

Les différents soutiens

informer les familles sur les différentes associations et centres spécialisés qui s'occupent de la maladie qui concerne leur enfant.

Indications fréquentes du conseil génétique

- Evaluation d'une pers présentant un retard mental ou du dév psychomot
- Evalu pers présentant une ou , surtout, plusieurs malformations
- Evalu Pers présentant une maladie métabolique (peut être héréditaire)
- Présence d'une éventuelle mie mono gén
- Présence d'une éventuelle mie chromo
- Personne à risque vis-à-vis d'une mie gén

Indications fréquentes du conseil génétique

- Couple présentant une stérilité ou fausses couches à répétition
- Consanguinité chez un couple
- Conseil en tératologie(mort né polymalformé)
- Conseil préconceptionnel:age avncé de la mère et les autres indic potentiels d'un dgc prénatal

EN CONCLUSION

L'objectif majeur du conseil génétique est d'aider les familles à comprendre et à faire face à la maladie génétique et non à faire baisser l'incidence de celle-ci.